

MÉLYVÉNÁS TROMBÓZIS

GENETIKAI HÁTTÉRÉNEK VIZSGÁLATA A PENTACORE LABORATÓRIUMBAN

- V. véralvadási faktor ún. Leiden mutációja (Faktor V R506Q)
- metiléntetrahidrofolát reduktáz (MTHFR) enzim génjének pontmutációi (C677T és A1298C)
- II. véralvadási faktor, a prothrombin (PT) G20210A mutáció

A véralvadási zavarok olyan öröklött vagy szerzett hiperkoagulabilitással járó állapotok, amelyek fokozott kockázatot jelentenek a vérrögök (trombusok) kialakulására.

A véralvadás genetikai zavarait okozó, az örökítőanyagban (DNS) kódolt hibák közül már többet azonosítottak. Ezen mutációk közé tartozik az V. véralvadási faktor ún. Leiden mutációja (Faktor V R506Q). A mutáció miatt egy aktivált véralvadási faktor - az V. faktor - fehérjeláncát az aktivált protein C (APC) nevű enzim nem képes bontani. Az alvadást elősegítő faktorok bomlásának lassulása következtében a betegeknek fokozottan alvadékony a vére, így trombózisra - azaz vérröggképződés okozta érelzáródásra - hajlamosak. A másik, szintén a trombózisveszélyt emelő mutáció a II. véralvadási faktor, a prothrombin G20210A mutáció.

A vér homocisztein-koncentrációjának emelkedése (hyperhomocysteinaemia) független tényezőként fokozza az ischémiás szívbetegségek, az agyi érbetegségek, a perifériás arteriosclerosis, a mélyvénás trombózis és a magzati velőcsőzáródási rendellenesség kockázatát. Táplálkozási, illetve öröklött tényezők következtében alakulhat ki. Az öröklött tényezők közül a leggyakoribbak a metiléntetrahidrofolát reduktáz (MTHFR) enzim génjének pontmutációi (C677T és A1298C), amely az enzim fokozott hőlabilitását eredményezik. Heterozygoták esetében a szérumban homocisztein-koncentrációja egyáltalán nem, vagy csak jelentéktelen mértékben emelkedett, míg homozygotáknál jóval kifejezettebb emelkedés észlelhető.

Faktor V Leiden, Prothrombin 20210 és MTHFR C677T/A1298C vizsgálatokat - általában más hiperkoagulabilitásra vonatkozó tesztekkel együtt - azért kérik, hogy segítsenek diagnosztizálni a vénás tromboembólia (VTE) okát. Különösen akkor szolgálhat hasznos információval a vizsgálat, ha a thrombotikus esemény viszonylag fiatal (50 év alatti) személynél fordul elő, vagy a VTE kialakulása nem indokolható, vagy olyan szokatlan helyen van, mint a máj, a vese, az agy, a medence tájék, vagy a szem vénáiban.

TOVÁBBI INFORMÁCIÓKÉRT HÍVJA BIZALOMMAL A 0680 696 969-ES (INGYENES), VAGY A +36 1 696 1296-OS TELEFONSZÁMUNKAT!

A **PentaCore Laboratórium** Magyarország (és egész Közép-Kelet Európa) szinte egyetlen olyan laboratóriuma, amely több mint 300 különböző laboratóriumi meghatározást végez, kezdve a legegyszerűbb vérkép meghatározástól egészen az új generációs génszekvenálás (NGS) eljárásig. Palettánkon az egyedülálló hormon meghatározások, tumorgenetikai (PCA3-prosztatarák) vizsgálatok mellett például öröklődő emlőrák, tumorszövet genetikai profilozása, egyszerre több, mint 700 öröklődő betegség kimutatása, vagy nem invazív DNS alapú magzati szűrőteszt (Panorama® NIPT) is megtalálható. Jelenleg közel 3.000 féle különböző öröklődő megbetegedés komplex genetikai hátterét tudjuk vizsgálni. Ezek magukba foglalják különböző kóroki illetve betegségekre hajlamosító genetikai mutációk felderítését és számos olyan korszerű vizsgálatot is, amelyek hazánkban csak a PentaCore laboratórium kínálatában találhatók meg. Genetikai vizsgálatok előtt minden esetben szakember által végzett genetikai tanácsadás javasolt. A PentaCore genetikai szakrendelésére más egészségügyi szolgáltatók, vagy szakemberek által genetikai tanácsadásra irányított, illetve családi kórtörténet alapján genetikai érintettséget feltételező, vagy egészségügyi indikációval rendelkező pácienseket egyaránt várunk. Genetikai leletek eredményének értelmezése is genetikus orvos kompetenciája. Tumorgenetikai vizsgálatot pácienseknek csak onkológus írásos kérésére/javaslatára végzünk el. Más típusú vizsgálat elvégzéséhez nincs szükség orvosi beutalóra. Időpont egyeztetés után mintavételre, vagy genetikai tanácsadásra fogadjuk pácienseinket.

Jelenlegi és további genetikai vizsgálatainkról, azok hátteréről, elérhetőségéről egyre bővülő információcsomagot találhat honlapunkon a www.PentaCoreLab.hu oldalon. Kövessen minket a [www.Facebook.com/Pentacorelab](https://www.facebook.com/Pentacorelab) oldalunkon is!